

Concurso Público UERJ 2024 - Técnico Universitário Superior (Área de Saúde)

MÉDICO / GENÉTICA MÉDICA (204)

PROIBIDO FOLHEAR ESTE CADERNO ANTES DA AUTORIZAÇÃO PARA O INÍCIO DA PROVA

Além deste caderno de **60** questões, você recebeu:

- um cartão-resposta personalizado com questões de múltipla escolha com quatro alternativas.

Duração máxima da prova: **5 horas**

Autorização para deixar o local de prova: **após 1 hora** do início da prova

INSTRUÇÕES DA PROVA OBJETIVA

- 1) Na mesa, são permitidos apenas este caderno, o cartão-resposta e a caneta esferográfica transparente de tinta preta ou azul **SEM A TAMP A**. Demais pertences devem estar devidamente guardados embaixo da carteira.
- 2) Terminada a prova, entregue este caderno e o cartão-resposta ao fiscal de sala.
- 3) Os três últimos candidatos somente poderão deixar a sala, juntos, quando último entregar a prova. Os três deverão assinar a ata de sala, atestando a idoneidade e a regularidade da finalização da prova.

NO CARTÃO-RESPOSTA:

- 4) Confira os seus dados pessoais, número de inscrição e cargo/programa escolhido.
- 5) Assine e transcreva a frase impressa no cartão assim que o receber (cartões entregues sem a assinatura e/ou sem a transcrição da frase **NÃO** serão corrigidos).
- 6) Marque a alternativa correta de acordo com a ilustração instrutiva. A bolinha deve estar completamente preenchida, caso contrário sua resposta poderá não ser computada. Somente as respostas nele assinaladas serão objeto de correção.

Atenção: Por motivo de segurança, o candidato **NÃO** poderá anotar seu gabarito em nenhum outro local que não seja seu cartão-resposta.

NO CADERNO DE QUESTÕES:

- 7) Verifique, somente após autorização do início da prova, a numeração das questões e das páginas (havendo irregularidade no material, comunique ao fiscal de sala).
- 8) Não arranque, destaque ou rasgue nenhuma folha ou parte dela.

Atenção: Por motivo de segurança, este caderno **NÃO** poderá ser levado pelo candidato em nenhum momento.

Todos os casos e nomes utilizados nas provas do CEPUERJ são fictícios.

ORGANIZADOR



CEPUERJ

LÍNGUA PORTUGUESA**FALA, AMENDOEIRA**

Carlos Drummond de Andrade

1 Esse ofício de rabiscar sobre as coisas do tempo exige que prestemos alguma atenção à natureza – essa natureza que não presta atenção em nós. Abrindo a janela matinal, o cronista reparou no firmamento, que seria de uma safira impecável se não houvesse a longa barra de névoa a toldar a linha entre céu e chão – névoa baixa e seca, hostil aos aviões. Pousou a vista, depois, nas árvores que
5 algum remoto prefeito deu à rua, e que ainda ninguém se lembrou de arrancar, talvez porque haja outras destruições mais urgentes. Estavam todas verdes, menos uma. Uma que, precisamente, lá está plantada em frente à porta, companheira mais chegada de um homem e sua vida, espécie de anjo vegetal proposto ao seu destino.

10 Essa árvore de certo modo incorporada aos bens pessoais, alguns fios elétricos lhe atravessam a fronde, sem que a molestem, e a luz crua do projetor, a dois passos, a impediria talvez de dormir, se ela fosse mais nova. Às terças, pela manhã, o feirante nela encosta sua barraca, e, ao entardecer, cada dia, garotos procuram subir-lhe pelo tronco. Nenhum desses incômodos lhe afeta a placidez de árvore madura e magra, que já viu muita chuva, muito cortejo de casamento, muitos enterros, e serve há longos
15 anos à necessidade de sombra que têm os amantes de rua, e mesmo a outras precisões mais humildes de cãesinhos transeuntes.

20 Todas estavam ainda verdes, mas essa ostentava algumas folhas amarelas e outras já estriadas de vermelho, gradação fantasista que chegava mesmo até o marrom – cor final de decomposição, depois da qual as folhas caem. Pequenas amêndoas atestavam seu esforço, e também elas se preparavam para ganhar coloração dourada e, por sua vez, completado o ciclo, tombar sobre o meio-fio, se não as colhe algum moleque apreciador de seu azedinho. E como o cronista lhe perguntasse – fala, amendoeira – por que fugia ao rito de suas irmãs, adotando vestes assim particulares, a árvore pareceu explicar-lhe:

25 – Não vês? Começo a outonear. É 21 de março, data em que as folhinhas assinalam o equinócio do outono. Cumpro meu dever de árvore, embora minhas irmãs não respeitem as estações.

30 – E vais outoneando sozinha?

 – Na medida do possível. Anda tudo muito desorganizado, e, como deves notar, trago comigo um resto de verão, uma antecipação de primavera e mesmo, se reparares bem neste ventinho que me fustiga pela madrugada, uma suspeita de inverno.

 – Somos todos assim.

35 – Os homens, não. Em ti, por exemplo, o outono é manifesto e exclusivo. Acho-te bem outonal, meu filho, e teu trabalho é exatamente o que os autores chamam de outonada: são frutos colhidos numa hora da vida que já não é clara, mas ainda não se dilui em treva. Repara que o outono é mais estação da alma que da natureza.

 – Não me entristeças.

35 – Não, querido, sou tua árvore-de-guarda e simbolizo teu outono pessoal. Quero apenas que te outonizes com paciência e doçura. O dardo de luz fere menos, a chuva dá às frutas seu definitivo sabor. As folhas caem, é certo, e os cabelos também, mas há alguma coisa de gracioso em tudo isso: parábolas, ritmos, tons suaves... Outoniza-te com dignidade, meu velho.

ANDRADE, C. D. de. *Fala, amendoeira*. 14, ed. Rio de Janeiro: Editora Record, 1998.

Com base no texto apresentado, responda às questões de números 1 a 10.

1) Uma das características do gênero crônica é o fato de apresentar, como temática, situações comuns sob a ótica particular e criativa de seu autor. Em “Fala, amendoeira”, o tema abordado por Drummond é:

- a) política municipal
- b) envelhecimento
- c) meio ambiente
- d) urbanização

2) O texto mescla trechos de tipologias textuais diversas. Como argumentativo, reconhece-se o trecho:

- a) “Outoniza-te com dignidade, meu velho.” (l. 38)
- b) “Abrindo a janela matinal, o cronista reparou no firmamento” (l. 2 e 3)
- c) “As folhas caem, é certo, e os cabelos também, mas há alguma coisa de gracioso em tudo isso: parábolas, ritmos, tons suaves...” (l. 37 e 38)
- d) “Todas estavam ainda verdes, mas essa ostentava algumas folhas amarelas e outras já estriadas de vermelho, gradação fantasista que chegava mesmo até o marrom” (l. 16 e 17)

3) Com certa dose de lirismo, essa crônica traz algumas reflexões que circundam a temática central. O trecho “Esse ofício de rabiscar sobre as coisas do tempo” (l. 1) refere-se à(ao):

- a) trabalho do cronista
- b) observação da natureza
- c) questionamento sobre a vida
- d) preocupação com a passagem do tempo

4) Drummond personifica a amendoeira, atribuindo a ela características humanas. O trecho que comprova essa afirmação é:

- a) “garotos procuram subir-lhe pelo tronco.” (l. 12)
- b) “Uma que, precisamente, lá está plantada em frente à porta” (l. 6 e 7)
- c) “a luz crua do projetor, a dois passos, a impediria talvez de dormir” (l. 10)
- d) “serve há longos anos à necessidade de sombra que têm os amantes de rua” (l. 13 e 14)

5) Em “Nenhum desses incômodos lhe afeta a placidez de árvore madura e magra” (ℓ. 12 e 13), a palavra “placidez” pode ser substituída, mantendo o significado básico que tem no texto, por:

- a) orgulho
- b) destreza
- c) serenidade
- d) benevolência

6) A coesão referencial é o mecanismo responsável por estabelecer relações entre palavras e expressões em um texto. No trecho “e também elas se preparavam para ganhar coloração dourada” (ℓ. 18 e 19), o pronome “elas” retoma:

- a) “algumas folhas amarelas” (ℓ. 16)
- b) “Pequenas amêndoas” (ℓ. 18)
- c) “as folhas” (ℓ. 18)
- d) “Todas” (ℓ. 16)

7) As relações que se estabelecem entre partes do texto nem sempre são marcadas pela presença de conectores. Em “teu trabalho é exatamente o que os autores chamam de outonada: são frutos colhidos numa hora da vida que já não é clara, mas ainda não se dilui em treva” (ℓ. 31 e 32), os dois pontos poderiam ser substituídos, sem alteração do sentido do trecho, por:

- a) além disso
- b) contudo
- c) quando
- d) pois

8) Nessa crônica, o travessão foi empregado com funções diversas. O trecho em que esse sinal de pontuação cumpre a função de separar o aposto, marcando uma explicação, é:

- a) “– E vais outoneando sozinha?” (ℓ. 25)
- b) “– Não, querido, sou tua árvore-de-guarda e simbolizo teu outono pessoal.” (ℓ. 35)
- c) “E como o cronista lhe perguntasse – fala, amendoeira – por que fugia ao rito de suas irmãs” (ℓ. 20 e 21)
- d) “gradação fantasista que chegava mesmo até o marrom – cor final de decomposição, depois da qual as folhas caem.” (ℓ. 17 e 18)

9) No trecho, “E como o cronista lhe perguntasse – fala, amendoeira – por que fugia ao rito de suas irmãs, adotando vestes assim particulares, a árvore pareceu explicar-lhe” (ℓ. 20 e 22), o conector “como” assume o valor semântico de:

- a) modo
- b) causa
- c) comparação
- d) conformidade

10) O complemento verbal tem a função de completar o sentido de um verbo transitivo. O trecho em que o pronome “lhe” funciona como complemento do verbo é:

- a) “a árvore pareceu explicar-lhe” (l. 21 e 22)
- b) “garotos procuram subir-lhe pelo tronco” (l. 12)
- c) “alguns fios elétricos lhe atravessam a fronde” (l. 9 e 10)
- d) “Nenhum desses incômodos lhe afeta a placidez de árvore madura e magra” (l. 12 e 13)

LEGISLAÇÃO

11) A lei nº 13.709/2018 – Lei Geral de Proteção de Dados (LGPD) – é aplicável a qualquer operação de tratamento realizada por pessoa natural ou por pessoa jurídica de direito público ou privado, independentemente do meio, do país de sua sede ou do país onde estejam localizados os dados. A LGPD se aplica para o tratamento de dados, realizado no território nacional, para fins:

- a) artísticos
- b) jornalísticos
- c) de venda de bens
- d) de segurança pública

12) O Estatuto da Pessoa com Deficiência (lei nº 13.146/2015) estabelece o direito à saúde da pessoa com deficiência. Segundo esse estatuto, as ações e os serviços de saúde pública destinados à pessoa com deficiência devem assegurar:

- a) atenção sexual e reprodutiva, excluído o direito à fertilização assistida
- b) oferta de próteses, medicamentos, insumos e fórmulas nutricionais, para qualquer tipo de deficiência
- c) serviços de reabilitação sempre que necessários, conforme as normas vigentes do Ministério da Saúde
- d) serviços projetados para prevenir a ocorrência e o desenvolvimento de deficiências e agravos adicionais

De acordo com o plano de cargos, carreiras e remuneração do quadro de pessoal dos servidores técnicos universitários da Universidade do Estado do Rio de Janeiro – UERJ (lei nº 6.701/2014), responda às questões de números **13** e **14**.

13) A jornada de trabalho do servidor médico (em horas) corresponde a:

- a) 20
- b) 24
- c) 30
- d) 40

14) A progressão, ou seja, a passagem do servidor para o padrão de vencimento imediatamente superior, além da avaliação periódica de desempenho satisfatória, tem como requisitos:

- a) interstício de 36 meses e aperfeiçoamento profissional e acadêmico intermitente
- b) interstício de 24 meses e aperfeiçoamento profissional e acadêmico intermitente
- c) interstício de 36 meses e aperfeiçoamento profissional e acadêmico permanentes
- d) interstício de 24 meses e aperfeiçoamento profissional e acadêmico permanentes

15) Durante procedimento médico realizado nas instalações de um hospital, dois servidores públicos discutiram acaloradamente, sendo certo que um dos servidores ofendeu gravemente com inúmeros xingamentos seu superior hierárquico, recusando-se a realizar suas funções, conforme determinado por esse superior. Segundo o Estatuto dos Funcionários Públicos Civis do Poder Executivo do Estado do Rio de Janeiro (decreto-lei nº 220/1975), a sanção disciplinar aplicável, nesse caso, é:

- a) multa
- b) demissão
- c) suspensão
- d) repreensão

16) O processo administrativo é um pilar para a garantia da ampla defesa e do contraditório, permitindo uma análise legítima para o administrado. No âmbito do Estado do Rio de Janeiro, a lei nº 5.427/2009 determina que são direitos do administrado, **EXCETO**:

- a) ser, obrigatoriamente, assistido por advogado
- b) ser tratado com respeito pelas autoridades e servidores
- c) formular alegações e apresentar documentos antes da decisão
- d) ter vista dos processos administrativos em que seja interessado

De acordo com a Constituição da República Federativa do Brasil de 1988, responda às questões de números **17** a **20**.

17) A estabilidade consiste na garantia contra a exoneração discricionária do servidor público, submetendo a exclusão do cargo a processo administrativo ou judicial. O prazo (em anos) de efetivo exercício para obter a estabilidade é de:

- a) 1
- b) 2
- c) 3
- d) 5

18) As regras constitucionais sobre acumulação remunerada de cargos públicos dispõem que é:

- a) vedada, independentemente de compatibilidade de horários
- b) autorizada, independentemente de compatibilidade de horários
- c) autorizada a de dois cargos privativos de profissionais de saúde
- d) vedada a de um cargo de professor com outro técnico ou científico

19) O artigo 5º prevê mecanismos judiciais destinados a assegurar o pleno gozo de direitos e garantias fundamentais. O remédio constitucional destinado à tutela do patrimônio público, da moralidade administrativa, do meio ambiente e do patrimônio histórico e cultural, que pode ser manejado por “qualquer cidadão”, é denominado:

- a) *habeas data*
- b) ação popular
- c) *habeas corpus*
- d) ação civil pública

20) Após o encerramento do período de estágio probatório, para a aquisição de estabilidade, um coordenador da Superintendência de Gestão de Pessoas resolveu exigir de um servidor concursado subordinado, a realização de prova interna, de conhecimentos gerais e específicos, sem previsão em qualquer normativa legal ou interna da UERJ. O ato desse coordenador não respeita o princípio constitucional da:

- a) eficiência
- b) legalidade
- c) publicidade
- d) razoabilidade

SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE (SUS)

Sobre os princípios e diretrizes do SUS, responda às questões de números **21** a **23**.

21) O “conjunto articulado e contínuo de ações e serviços preventivos e curativos, individuais e coletivos, exigidos para cada caso em todos os níveis de complexidade do sistema” representa o princípio do(a):

- a) equidade
- b) integralidade
- c) centralização
- d) controle social

22) Com relação ao acesso universal, o princípio da universalidade no SUS expressa que:

- a) todos têm o mesmo direito de obter as ações e os serviços na atenção primária, com direito à atenção especializada de alto custo, de acordo com o tempo de contribuição e a condição de saúde do usuário
- b) todos têm o mesmo direito de obter as ações e os serviços de que necessitam independentemente da complexidade, custo e natureza desses serviços
- c) esse acesso é concedido mediante pagamento de taxas específicas pelo usuário, quando atendido fora de seu município de moradia para tratamento
- d) esse acesso é condicionado aos contribuintes do seguro social nacional, mediante pagamento de impostos específicos e previstos legalmente

23) Segundo Noronha, Lima e Machado (2012), o conjunto de princípios e diretrizes do SUS prevê a descentralização político-administrativa, com direção única em cada esfera de governo. O princípio de descentralização preconiza que:

- a) o Ministro da Saúde é o agente responsável por todo o SUS, com autonomia e autoridade administrativa sobre secretários estaduais e municipais de saúde
- b) a ênfase na descentralização dos serviços é em direção aos estados, a fim de garantir maior eficiência e efetividade
- c) os serviços de saúde devem ser ofertados mediante um processo de regionalização e hierarquização
- d) os serviços de atenção básica devem obedecer a uma lógica de concentração nas capitais de cada estado

24) Eixos operacionais são estratégias para concretizar ações de promoção da saúde, respeitando os valores, princípios, objetivos e diretrizes da Política Nacional de Promoção da Saúde (PNPS). A PNPS expressa o eixo operacional e sua respectiva definição como:

- a) rede de atenção à saúde / articulação com as demais redes de proteção social, considerando o papel e a organização dos diferentes setores e atores que, de forma integrada e articulada, por meio de objetivos comuns, atuem na promoção da saúde
- b) territorialização / execução de ações que considerem uma base nacional comum para o desenvolvimento de políticas, programas e intervenções, padronizando as ações de promoção de saúde e fortalecendo as identidades regionais
- c) comunicação social e mídia / uso das expressões comunicacionais formais para favorecer a disseminação do conhecimento técnico-científico e tecnológico, em detrimento aos demais conhecimentos
- d) educação e formação / incentivo à aprendizagem permanente sustentada em processos pedagógicos tradicionais de reprodução, sistematização e memorização de saberes

Sobre a Política Nacional de Humanização (PNH), responda às questões de números **25** e **26**.

25) Humanizar requer incluir as perspectivas de diferentes atores sobre os processos de gestão e de cuidado, pois as mudanças são construídas não por um indivíduo ou grupo isolado, mas de forma coletiva e compartilhada. Estimular a produção de novos modos de cuidar e novas formas de organizar o trabalho, conforme preconiza a PNH, requer:

- a) reduzir o protagonismo dos usuários no processo de tomada de decisão nas ações de saúde coletiva, para valorizar sua atuação na produção de saúde
- b) evitar movimentos de perturbação e inquietação gerados pela comunicação entre os atores do SUS, para fortalecer as mudanças necessárias
- c) incluir usuários e suas redes sociofamiliares nos processos de cuidado, para que assumam as responsabilidades da equipe de saúde
- d) envolver os trabalhadores na gestão, para que sejam agentes ativos das mudanças nos serviços de saúde

26) Um dos conceitos que norteiam o trabalho da PNH é o de criar espaços saudáveis, acolhedores e confortáveis, que respeitem a privacidade, propiciem mudanças no processo de trabalho e sejam lugares de encontro entre as pessoas. Este conceito refere-se à diretriz denominada:

- a) ambiência
- b) acolhimento
- c) clínica ampliada
- d) gestão participativa

27) O Programa para o Fortalecimento das Práticas de Educação Permanente em Saúde no SUS (PRO EPS-SUS), criado em 2017, prevê aos estados e Distrito Federal incentivo de custeio para a elaboração de Planos Estaduais de Educação Permanente em Saúde (PEEPS). Esses planos precisam ter previsão mínima de um ano e devem utilizar, como eixo, as bases teóricas e metodológicas da Política Nacional de Educação Permanente em Saúde. Quanto à elaboração do PEEPS, o PRO EPS-SUS recomenda:

- a) respeitar em seus pressupostos os princípios da pedagogia tradicional e do tecnicismo
- b) apresentar estimativa de custos para a execução de cada atividade prevista no Plano
- c) indicar a mudança individual que a ação provocará nos participantes, desconsiderando a modificação na realidade dos serviços
- d) considerar os princípios da Educação Permanente em Saúde, que orientam os processos educacionais para que ocorram de forma uniprofissional

28) Com o intuito de concretizar a diretriz do SUS de participação da comunidade, a lei nº 8.142/1990, preconiza as Conferências de Saúde e os Conselhos de Saúde, como duas importantes instâncias colegiadas. Em relação à participação da comunidade no SUS, é correto afirmar que:

- a) o conselho nacional de saúde é um colegiado consultivo de periodicidade anual com objetivo de definir as principais diretrizes do SUS
- b) as conferências nacionais de saúde ocorrem anualmente e têm o objetivo principal de aprovar os gastos públicos realizados no ano de referência
- c) a existência dessas instâncias é compatível com a proposta de concretizar o objetivo de controle da sociedade sobre o poder público e as políticas de saúde
- d) o colegiado contribui para manutenção de padrões tradicionais de clientelismo e patrimonialismo do setor público, qualificando as ações e serviços de saúde

A resolução CNS nº 553/2017 aprova a atualização da Carta dos Direitos e Deveres da Pessoa Usuária da Saúde. Sobre os direitos dos usuários do SUS, responda às questões de números **29** e **30**.

29) O direito ao atendimento integral, ético e humanizado com procedimentos adequados e em tempo hábil a resolver o problema de saúde dos usuários do SUS é uma das diretrizes da Carta dos Direitos dos Usuários da Saúde. Segundo essa diretriz, o encaminhamento para outros serviços de saúde deve ser por meio de um documento que contenha:

- a) resumo da história clínica, tratamento realizado e motivo do encaminhamento
- b) linguagem técnica com os respectivos códigos e abreviaturas dos possíveis diagnósticos
- c) letra cursiva, não podendo ser datilografada ou digitada, a fim de permitir o arquivamento físico
- d) identificação da unidade de saúde que recebeu o usuário, não sendo obrigatória a identificação da unidade de encaminhamento

30) Toda pessoa tem direito, em tempo hábil, ao acesso a bens e serviços ordenados e organizados para a garantia da promoção, prevenção, proteção, tratamento e recuperação da saúde. Essa diretriz define que o(s):

- a) acesso dos usuários se dará obrigatoriamente nos serviços de Atenção Básica, por serem considerados a porta de entrada do SUS
- b) atendimentos de urgência e emergência devem ser realizados pelos estabelecimentos de saúde previamente definidos pela central de regulação
- c) paciente tem o dever de procurar informações sobre outros serviços disponíveis, quando houver alguma dificuldade temporária ou indisponibilidade de atendimento
- d) usuários têm o direito de serem acolhidos assim que chegarem ao serviço e conforme suas necessidades de saúde e especificidades, respeitando-se as prioridades garantidas em lei

CONHECIMENTOS ESPECÍFICOS

31) O genoma humano contém cerca de 20.000 genes codificadores de proteínas e 20.000 a 25.000 genes de RNA não codificantes (RNAnc). A função dos genes de RNAnc é:

- a) regular positivamente a expressão dos genes codificadores de proteínas e de outros genes de RNAnc, não participando da gênese de doenças genéticas
- b) regular negativamente a expressão dos genes codificadores de proteínas e de outros genes de RNAnc, não participando da gênese de doenças genéticas
- c) codificar RNAs que atuam na expressão de genes codificadores de proteínas, em muitas funções celulares, podendo participar da gênese de doenças genéticas
- d) controlar a transcrição, a tradução e o *splicing* dos genes codificadores de proteínas, não atuando na regulação da expressão gênica, mas podendo participar da gênese de doenças genéticas

32) Os microRNAs (miRNA) são uma classe específica de genes de RNAnc com cerca de apenas 22 bases de comprimento. A função dos miRNA em relação ao genoma é regular:

- a) negativamente a tradução de todos os genes de RNAnc, não atuando na regulação da expressão de genes codificadores de proteínas e, portanto, não participando da gênese de doenças genéticas
- b) negativamente a tradução de genes-alvo por meio da ligação a seus respectivos RNAs mensageiros (RNAs), controlando a expressão de muitos genes codificadores de proteínas e participando da gênese de doenças genéticas
- c) positivamente a tradução de genes codificadores de proteínas por meio da ligação a seus respectivos RNAs mensageiros (RNAs), controlando a expressão de todos os genes codificadores de proteínas e participando da gênese de doenças genéticas
- d) positivamente a tradução de genes codificadores de proteínas por meio da ligação a seus respectivos RNAs mensageiros (RNAs), controlando a expressão de poucos genes codificadores de proteínas e não participando da gênese de doenças genéticas

33) A síndrome de Feingold tipo 1 (FGLDS1) é caracterizada por combinações variáveis de microcefalia, malformações de membros, atresias de esôfago e duodeno, baixa estatura, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e deficiência intelectual. É causada por mutações patogênicas em heterozigose no gene MYCN (*MYCN proto-oncogene*, *bHLH Transcription Factor*). A síndrome de Feingold tipo 2 (FGLDS2) tem fenótipo semelhante à FGLDS1 e é causada por:

- a) mutações patogênicas em homozigose no gene MYCN no locus 2p24.3
- b) mutações patogênicas em heterozigose no gene MYCN no locus 2p24.3
- c) microdeleção hemizigótica de um agrupamento de genes miRNA no locus 13q31.3
- d) deleção em homozigose do gene MIR17HG (micro RNA 17 Host Gene) no locus 13q31.3

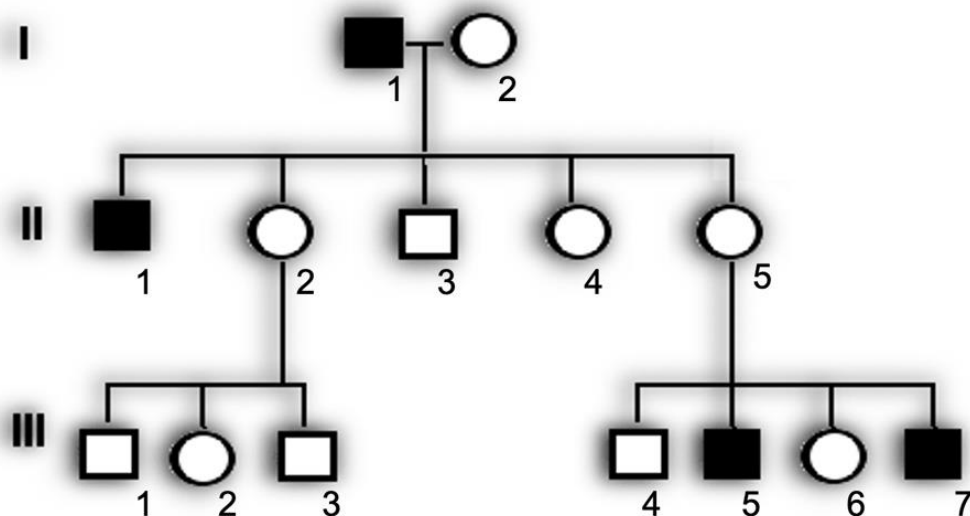
34) No aconselhamento genético da síndrome de Down, é importante avaliar o risco para o nascimento de uma criança com a mesma condição. Em relação à idade parental, ao cariótipo do probando e dos pais, avalia-se que nos casos de:

- translocação robertsoniana no probando, o risco de recorrência aumenta com a idade paterna e não tem relação com a idade materna
- trisomia livre no probando, o risco de recorrência é de aproximadamente 1% em geral e 1,4% para as mães com idade inferior a 30 anos
- trisomia parcial no probando, o risco de recorrência aumenta com a idade materna acima de 35 anos e não tem relação com a idade paterna
- translocação robertsoniana no probando, o risco de recorrência é alto quando o progenitor com a translocação é o pai e menor quando é a mãe

35) O gene Short Stature Homeobox (SHOX), localizado na região pseudoautosômica dos cromossomos X (SHOX) e Y (SHOXY), codifica uma proteína que faz parte de uma grande família de genes homeobox, um fator de transcrição, que atua durante o desenvolvimento embrionário inicial, particularmente importante no crescimento e maturação dos ossos dos membros. A haploinsuficiência do gene SHOX está relacionada a várias condições genéticas que cursam com déficit de crescimento. Uma condição genética causada por haploinsuficiência do gene SHOX é a:

- displasia mesomélica de Langer
- disgenesia gonadal XY na mulher
- osteochondrodisplasia hereditária de Albright
- síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser

Considere o heredograma a seguir, que representa uma doença com padrão de herança autossômico dominante, para responder às questões de números 36 e 37.



36) O heredograma representa que a:

- a) chance de a mulher II-4 ter um filho afetado é nula, casando-se com um homem de outra família
- b) penetrância é completa, pois há pelo menos um afetado em todas as gerações representadas
- c) chance de a mulher III-2 ter um filho afetado é de 50%, casando-se com o homem III-7
- d) mulher II-5 não é afetada por penetrância incompleta

37) A condição genética representada pelo heredograma é:

- a) ectrodactilia autossômica dominante
- b) doença de Alzheimer familiar
- c) doença de Huntington
- d) acondroplasia

38) Uma recém-nascida com 2,9kg de peso, 48cm de comprimento, 32cm de perímetro cefálico e Apgar 9/10, apresenta linfedema em região dorsal das mãos e dos pés. A criança tem pai e mãe não consanguíneos com, respectivamente, 41 e 32 anos. A mãe é GIVPIIIA0 e teve uma gestação sem intercorrências, que culminou em parto cesáreo na 38ª semana. Nessa situação, a equipe médica deve:

- a) considerar normalidade, não sendo indicado exame complementar
- b) solicitar painel de sequenciamento gênico NGS para rasopatas
- c) investigar erro inato do metabolismo
- d) solicitar cariótipo em banda G

39) Recém-nascido, primeiro filho de pais jovens e consanguíneos, nasceu com peso = 3,4kg, comprimento = 49cm, perímetro cefálico = 33cm e Apgar = 09/10. A gestação e o parto não tiveram intercorrências. O bebê recebeu alta da maternidade no segundo dia de vida, em amamentação exclusiva ao seio materno. No sexto dia de vida, apresentou irritabilidade, hipoatividade e dificuldade de sucção, seguidas de dois episódios de vômitos. No sétimo dia, a hipoatividade acentuou-se com letargia, seguida de crise convulsiva tônico-clônica generalizada com duração de cerca de 45s. Após avaliação na emergência, verificaram-se: "RN hipoativo, alternando postura largada com opistótono; icterico (zona III Kramer); peso = 2,9kg, frequência respiratória = 66rpm, frequência cardíaca = 148bpm; hemoglobina = 14,3g/dL, leucócitos = 15.000 com neutrofilia, glicemia = 60mg/dL, gasometria (venosa): pH = 7.25, PO₂ = 40mmHg, HCO₃ = 10mEq/L; lactato = 40mg/dL, bilirrubina total = 12mg/dL e bilirrubina direta = 0,8mg/dL". O pediatra considerou erro inato do metabolismo. Nessa situação, a hipótese inicial e os exames complementares para confirmar o diagnóstico, respectivamente, são:

- a) doença de urina do xarope de bordo / cromatografia de aminoácidos plasmáticos e urinários, seguida de dosagem dos aminoácidos valina, leucina e isoleucina em plasma
- b) defeitos de beta-oxidação dos ácidos graxos / espectrometria de massa em tandem para análise de acilcarnitinas seguida de dosagem de ácidos orgânicos urinários
- c) defeitos na síntese ou degradação do glicogênio / cromatografia de oligossacarídeos na urina, seguida de dosagem plasmática de glicogênio
- d) doença de depósito lisossômico / dosagem de glicosaminoglicanos urinários seguida de ensaio enzimático em leucócitos

40) Considerando o uso racional e técnico de exames genéticos para investigação diagnóstica, ao analisar solicitações de médicos não geneticistas para condições diversas, avalia-se que o pedido de exame com a indicação correta é:

- a) exoma, para um escolar com atraso do desenvolvimento cognitivo, dismorfias faciais, cardiopatia congênita e hipercalcemia
- b) painel de sequenciamento gênico NGS, para adolescente com deficiência intelectual grave, baixa estatura, microcefalia, cardiopatia (Tetralogia de Fallot) e fenda palatina
- c) hibridização genômica comparativa em microarranjos (Array-CGH), para adolescente com deficiência intelectual grave, transtorno do espectro autista, face alongada e macrotia
- d) estudo de metilação, seguido de número de cópia (CNV) do locus 11p15.5 para um pré-escolar com baixa estatura, dismorfias faciais, clinodactilia do quinto quirodáctilo e assimetria corporal

41) Recém-nascida de parto cesáreo na 39ª semana de gestação é a primeira filha de pais não consanguíneos saudáveis. A mãe tem 36 anos e o pai, 55. Um exame ultrassonográfico na 26ª semana mostrou macrocefalia e rizomia fetal. Ao nascimento, avaliou-se peso = 2,9kg, comprimento = 44cm e perímetro cefálico = 36cm. Ao exame físico, verificaram-se hipotonia, macrocefalia, fronte ampla e proeminente, hipoplasia de face média, rizomia e braquidactilia. O raio X panorâmico identificou corpos vertebrais pequenos com estreitamento caudal interpedicular progressivo, asas ilíacas pequenas e estreitamento da incisura sacrociática, além de ossos tubulares curtos com alargamento metafisário. Diante dessa situação, o exame complementar a ser solicitado é:

- a) pesquisa das mutações (c.1138G>A / 1138G>C) e (p.Gli380Arg) no gene FGFR3
- b) painel de sequenciamento gênico NGS para osteocondrodisplasias
- c) pesquisa da mutação (c.1949A>C) na proteína (p.Lys650Met)
- d) sequenciamento completo do gene FGFR3

42) As displasias ósseas constituem um grupo heterogêneo de doenças caracterizadas por alteração primária do tecido ósseo e/ou cartilaginosa. O fenótipo em geral é caracterizado por baixa estatura desproporcional (nanismo rizomélico) e desenvolvimento cognitivo preservado. O padrão de herança é, primordialmente, autossômico dominante. A osteocondrodisplasia com padrão de herança autossômico recessivo, na qual o desenvolvimento cognitivo **NÃO** é preservado, é a:

- a) displasia metatrópica (síndrome de nanismo metatrópico)
- b) displasia espondiloepifisial congênita (SEDC)
- c) síndrome de Dygve-Melchior-Clausen
- d) síndrome de Hadju-Cheney

43) Adolescente de 16 anos, encaminhado ao ambulatório de genética para avaliar displasia esquelética, é filho de pais jovens, saudáveis e não consanguíneos. Há relato de “artrite” com dor articular crônica desde a primeira infância, cujo acompanhamento na reumatologia excluiu diagnóstico de doenças autoimunes. Foi realizada cirurgia para correção de fenda palatina no primeiro ano, que evoluiu com episódios recorrentes de otite média e atraso nos marcos do desenvolvimento motor (deambulou aos 3 anos), mas com cognitivo adequado à idade. Ao exame físico atual, verificam-se estatura = 122cm e perímetro cefálico = 53,5cm; rizomelia, tórax curto, cifoescoliose, pelve estreita, pescoço curto, hipoplasia de face média, ponte nasal plana e globos oculares proeminentes; articulações com rigidez e aumento de volume. A audiometria revela hipoacusia condutiva e a avaliação oftalmológica indica miopia severa. A dosagem de glicosaminoglicanos urinários mostra aumento leve de sulfato de queratan. O estudo radiológico verifica vértebras com fendas coronais, fêmures em forma de haltere, megaepífises e matriz interterritorial com aparência de “queijo suíço”. O caso descrito corresponde a um paciente com:

- a) mucopolissacaridose tipo VI (síndrome de Maroteaux-Lamy)
- b) displasia espondiloepifisial congênita (SEDC)
- c) displasia espondiloepifisial tardia (SEDT)
- d) displasia de Kniest

44) Lactente de 2 meses é encaminhada para avaliação genética por aniridia bilateral e discreta opacidade do cristalino em olho direito, cardiopatia congênita (estenose pulmonar moderada e FOP), grave atraso do desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM), hipotonia intensa, alterações da genitália (grandes e pequenos lábios espessos e pigmentados) e dismorfias faciais (assimetria, ptose palpebral, telecanto, nariz pequeno, microstomia e micrognatia). É a primeira filha de pais jovens, não consanguíneos. A gestação e o nascimento não tiveram intercorrências. Ao exame físico, verificam-se peso = 5,6kg (75%), comprimento = 58cm (68%) e perímetro cefálico = 38,5cm (58%). Apresenta infecção do trato urinário de repetição e doença do refluxo gastroesofágico. A sorologia TORCHS está negativa e o estudo de imagem do cérebro e abdômen, normal. Quanto à avaliação genética, apresenta: cariótipo 46,XX [30] e Array-CGH arr(1-22, X)x2. O sequenciamento completo do exoma identificou variante provavelmente patogênica em heterozigose (c.6809-1G>C – posição canônica de sítio de *splicing*) (p.?) no gene ITPR1 (Inositol 1,4,5-*Triphosphate Receptor, Type 1*), que está associado à síndrome de Gillespie (aniridia, ataxia cerebelar, hipotonia intensa, atraso do DNPM e deficiência intelectual) e às ataxias espinocerebelares 15 e 29 (ataxia cerebelar congênita não progressiva). Nesse caso, considerando a variante como provavelmente patogênica, o diagnóstico mais adequado e a correspondente interpretação, respectivamente, são:

- a) ataxia espinocerebelar 15 / por ser autossômica dominante e ter correlações com o fenótipo
- b) síndrome de Gillespie / por ser forma autossômica dominante e ter forte correlação com o fenótipo
- c) ataxia espinocerebelar 29 / por ser autossômica dominante, ter início precoce e apresentar correlações com o fenótipo
- d) síndrome WAGR (*Wilms tumor, aniridia, genitourinary anomalies and impaired intellectual development syndrome*) / por melhor correlação com o fenótipo e compartilhamento de locus

45) Lactente de 4 meses é encaminhada ao ambulatório de Genética por atraso do desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM), fenda palatina ampla, cardiopatia congênita (estenose pulmonar), cisto renal direito, hipotriquia e hipoplasia de unhas, dismorfias faciais (telecanto, nariz muito pequeno, orelhas pequenas e displásicas, microglossia, micrognatia), web neck e braquidactilia. É a primeira filha de pais não consanguíneos. A mãe teve diabetes gestacional com uso de insulina. A criança nasceu adequada para a idade gestacional. Ao exame físico atual, verificam-se peso = 6,3kg (44%), comprimento = 62cm (48%) e perímetro cefálico = 40,5cm (47%); dermatite seborreica e sulcos cutâneos transversais em braços, coxas e tronco; linfedema leve em região dorsal dos pés; genitália externa feminina com grandes lábios proeminentes, pigmentados e clítoris alongado. Os exames revelam sorologia TORCHS IgM: negativa; USG-Transfontanela: normal; avaliação oftalmológica: coloboma de retina bilateral. Os testes genéticos indicam cariótipo 46,XX [20] e Array-CGH arr(1-22, X)x2. Sequenciamento completo do exoma indica: (1) variante patogênica (c.1904del; p.Lys635Argfs*10) no gene *LIG4* (Ligase IV, DNA, ATP-*dependent*) em heterozigose, associada à síndrome *LIG4* (imunodeficiência combinada grave com fotossensibilidade, telangiectasia, psoríase, instabilidade cromossômica, pancitopenia e atraso no desenvolvimento e crescimento), autossômica recessiva; (2) variante provavelmente patogênica (c.500T>C; p.Leu167Pro) no gene *PIGL* (*Phosphatidylinositol Glycan Anchor Biosynthesis Class L Protein*), em heterozigose, associada à síndrome *CHIME* (*coloboma, congenital heart disease, ichthyosiform dermatoses, impaired intellectual development, and ear anomalies syndrome*), autossômica recessiva. Nesse caso, a melhor interpretação e a conduta, respectivamente, são:

- a) síndrome *CHIME*, por forte correlação com o fenótipo / discutir com o geneticista do laboratório para revisar o exoma de imediato, procurando por mutações intrônicas ou pequenas deleções no outro alelo do gene *PIGL*
- b) síndrome *LIG4* como diagnóstico mais adequado, porque a mutação é patogênica mesmo em heterozigose e há relação com o fenótipo / solicitar revisão do exoma em seis meses, procurando por mutações no outro alelo do gene *LIG4*
- c) síndrome *CHIME* descartada como diagnóstico, porque a variante é provavelmente patogênica, em heterozigose e com herança autossômica recessiva / solicitar revisão do exoma em seis meses, procurando por mutações no outro alelo do gene *PIGL*
- d) síndrome *CHIME* e *LIG4* descartadas como diagnósticos, porque as correlações com o fenótipo são fracas, as variantes estão em heterozigose e a herança é autossômica recessiva / solicitar sequenciamento do exoma dos pais para estudo de segregação

46) Menina de 15 meses é encaminhada para avaliação de autismo e epilepsia. Apresentou desenvolvimento normal até 1 ano de idade, chegando a falar algumas palavras, bater palmas e interagir bem. Desde então, a família vem percebendo que a menor não progrediu o vocabulário e não se interessa por interagir com outras crianças. Também está apresentando frequentes crises convulsivas. Os professores relatam intensas estereotípias das mãos, principalmente em linha média, com dificuldades para as atividades. Para corroborar a principal hipótese diagnóstica, deve ser buscada, no exame físico desse caso, a ocorrência de:

- a) lesões cutâneas
- b) espasmos em flexão
- c) dismorfismos faciais
- d) alterações no perímetro cefálico

47) Menina apresentou desenvolvimento normal, sem déficits nas aquisições de linguagem, com fácil socialização até os 4 anos, quando iniciou crises convulsivas, sendo medicada com controle parcial. Evoluiu com alterações de comportamento, incluindo desatenção, dificuldade para dormir e agitação. Houve piora do quadro, com deterioração da linguagem e redução do vocabulário. Na avaliação fonoaudiológica, demonstrou capacidade de comunicação não verbal mantida, com afasia auditiva. O eletroencefalograma (EEG) verificou atividade epileptiforme ocupando mais de 75% do traçado em sono, que desaparece ao despertar. A melhor hipótese diagnóstica para esse caso é:

- a) autismo primário
- b) síndrome de Rett
- c) síndrome de Angelman
- d) síndrome de Landau Kleffner

48) Menino de 11 anos com histórico de doença de Addison (insuficiência adrenocortical primária) desde os 6 anos apresentou dificuldade escolar há um ano, com piora progressiva, perdendo a capacidade de leitura e escrita. Vem apresentando quedas e dificuldades na marcha, além de crises convulsivas. A ressonância magnética de crânio revela desmielinização em vias ópticas, motoras e sensitivas, espraiando-se para os lobos parietal e occipital anteriormente, e tronco cerebral e cerebelo. O melhor exame inicial para avaliação diagnóstica desse caso é dosagem de:

- a) ácidos graxos de cadeia muito longa
- b) galactocerebrosidase
- c) ceruloplasmina
- d) arilsulfatase A

49) Recém-nascido pré-termo com 26 semanas é o primeiro filho de um casal não consanguíneo. A ultrassom revela transfontanela com dois nódulos ecodensos similares a túberes, na parede do ventrículo esquerdo. O ecocardiograma identifica múltiplos tumores cardíacos, sendo o maior no septo interventricular e sem obstrução do fluxo ou sobrecarga cardíaca, bastante característicos de rabdomiomas. Nesse caso, a melhor hipótese diagnóstica e a conduta mais imediata considerando os próximos 4 meses de vida, respectivamente, são:

- a) esclerose tuberosa / iniciar *everolimus*
- b) neurofibromatose tipo 1 / iniciar selumetinibe
- c) esclerose tuberosa / solicitar eletroencefalograma
- d) neurofibromatose tipo 1 / solicitar ressonância de crânio

50) Lactente de 4 meses com atraso do desenvolvimento é avaliada e, ao exame, mostra-se sorridente, fixa e seguindo com o olhar; gargalha e balbucia; interessa-se por brinquedos, mas não consegue alcançá-los. Verifica-se hipotonia muito importante com reflexos profundos normais. Há sopro cardíaco e o ecocardiograma evidencia hipertrofia de ventrículo esquerdo, com aumento do diâmetro cavitário e diminuição da função sistólica, sem sinais de processos obstructivos. A melhor hipótese diagnóstica e o tratamento adequado para esse caso, respectivamente, são:

- a) doença de Pompe / transplante de medula óssea
- b) atrofia muscular espinhal tipo I / nusinersena intratecal
- c) atrofia muscular espinhal tipo I / onasemnogeno abeparvoveque
- d) doença de Pompe / terapia de reposição enzimática com alfa-glicosidase ácida

51) A imunodeficiência combinada grave (SCID) foi incluída na ampliação do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) em 2021, constituindo a Fase IV desse novo programa. A triagem de SCID é um dos exames com tecnologia mais recente na triagem neonatal, sobre o qual é correto afirmar que:

- a) deve ser realizado precocemente em prematuros
- b) a síndrome de DiGeorge é o diagnóstico mais comum após o teste de triagem positivo
- c) indica a necessidade de postergar a aplicação de vacinas contra hepatite B e BCG até normalizar o teste alterado
- d) deve desencadear o cadastro imediato do recém-nascido no programa de transplante de medula, em caso de resultado alterado

52) Na primeira consulta de um adolescente com deficiência intelectual e epilepsia, além de diagnóstico de deficiência de biotinidase, sem melhora com reposição de biotina, foi apresentado um teste de dosagem enzimática em plasma, com resultado de 4,4nmol/min/mL, tendo como referência valores entre 9,0 e 16nmol/min/mL, e média populacional informada de 10nmol/min/mL. Em relação à falha desse tratamento, é correto afirmar que o(a):

- a) diagnóstico de deficiência de biotinidase está incorreto
- b) dose de reposição de biotina não deve estar ajustada ao peso
- c) forma da deficiência é grave, nem sempre responsiva à medicação
- d) paciente pode se beneficiar da associação de reposição de folato com cobalamina

53) A anemia falciforme é uma das doenças inseridas na triagem neonatal há mais tempo no Brasil. Após a confirmação do diagnóstico, a melhor conduta é:

- a) orientar sobre uso de hidroxiureia e ácido metilfolínico
- b) indicar o uso de terapia gênica como tratamento curativo
- c) orientar sobre antibioticoterapia profilática e esquema vacinal
- d) indicar o transplante de medula óssea como tratamento curativo

54) Os erros inatos do metabolismo podem apresentar sinais e sintomas graves precocemente, dificultando a investigação. No atendimento de um casal que teve gestação anterior que culminou em óbito neonatal em menos de 24 horas de vida, com hiperamonemia, sem diagnóstico etiológico, o correto aconselhamento genético deve considerar que o(a):

- a) diagnóstico pode ser obtido realizando-se inicialmente a pesquisa de mutações para doenças genéticas comuns no homem
- b) mulher tem risco de 25% em nova gestação com outro parceiro, mesmo se este não portar mutação no mesmo gene que ela
- c) diagnóstico genético não pode ser obtido por meio da coleta de material do neonato após a morte deste
- d) casal tem risco de 25% a cada gestação, caso voltem a ter filhos, por se tratar de doença recessiva

55) A síndrome HELLP (hemólise, níveis elevados de enzimas hepáticas e contagem baixa de plaquetas) é um evento gestacional potencialmente grave e associado a algumas síndromes genéticas relevantes para o cuidado com o neonato. Considerando o filho de uma mãe hígida, uma associação à síndrome HELLP que deve ser investigada no neonato é:

- a) doença de Wolman
- b) síndrome de Alagille
- c) deficiências de beta-oxidação
- d) hemocromatose hereditária

56) A amiloidose hereditária transtirretina (TTR) é a forma mais comum geneticamente determinada. A Val30Met, variante fundadora de alta prevalência em Portugal, também é muito encontrada no Brasil. Um paciente de 70 anos, negro, com diagnóstico recente de hipertrofia ventricular, apresenta exame de imagem que demonstra achado compatível com depósito amiloide. Não há história de outro caso na família. Nesse caso, o diagnóstico de amiloidose TTR está:

- a) incorreto, pois o paciente não é de ascendência portuguesa
- b) incorreto, o depósito amiloide está associado ao envelhecimento
- c) correto, os filhos do paciente podem ser acometidos pela mesma doença
- d) correto, pois trata-se uma doença recessiva, razão de não haver histórico familiar

57) A oncogenética é uma área de atuação que necessita de atualização constante em relação aos critérios de seleção de pacientes a serem submetidos à testagem genética e em relação às condutas a serem adotadas posteriormente. A orientação correta para uma mulher com variante patogênica em BRCA1 é que a(o):

- a) rastreio para câncer de pâncreas seja iniciado quando a paciente completar 50 anos, independentemente de haver casos na família
- b) terapia de reposição hormonal seja indicada após a ooforectomia, em paciente pré-menopausa, na ausência de contraindicações
- c) uso de anticoncepcional oral seja indicado com a finalidade de reduzir o risco para câncer de ovário e de mama
- d) mastectomia profilática deve ser realizada quando a paciente encontrar-se na faixa etária entre 40-45 anos

58) O gene TP53 possui grande importância no desenvolvimento de muitos tumores, e as mutações germinativas dele são causadoras da síndrome de Li-Fraumeni. Sobre a interpretação do achado de mutação no TP53 e a síndrome de Li-Fraumeni, é correto afirmar que:

- a) uma fração alélica menor que 40% no tumor descarta o diagnóstico
- b) uma fração alélica menor que 60% no sangue periférico confirma o diagnóstico
- c) o encontro de variante patogênica com alta fração alélica em sangue periférico de um paciente não é um indicativo diagnóstico
- d) a mutação do TP53 representada por um mosaicismo pós-zigótico restrito a um tumor sólido não é encontrada em DNA extraído do sangue ou saliva

59) Considerando o contexto da investigação etiológica de malformações congênitas múltiplas e as melhores evidências da literatura atual, a correta indicação de exame é:

- a) realização de cariótipo como investigação inicial para todos os casos
- b) sequenciamento de exoma de nova geração, como exame de primeira linha
- c) sequenciamento de exoma de nova geração para investigar doenças de expansão de trinucleotídeos
- d) pesquisa de microdeleções ou duplicações através de microarray, como exame preferencial para investigar displasias esqueléticas

60) Considerando o cenário de teste genético na investigação de predisposição ao câncer em menores de idade, é correto afirmar que:

- a) pode ser realizado para síndromes com início de risco tumoral ainda na infância
- b) não pode ser realizado na infância ou adolescência, em respeito ao direito de privacidade do menor
- c) pode ser realizado somente se houver o consentimento formal de ambos os genitores, além da anuência do menor
- d) deve ser realizado sempre que houver história familiar de mutação patogênica, devido ao risco de doença com alta incidência de morte

**PROIBIDO DESTACAR ESTA E QUALQUER
OUTRA FOLHA DOS CADERNOS DE PROVA**

ORGANIZADOR



CEPUERJ

ORGANIZADOR



CEPUERJ